

东亚人特有基因变异体 增加患二型糖尿病风险

刘安琪 报道
angielq@sph.com.sg

东亚人体内特有的一种基因变异体会影响胰腺细胞的发育和功能，进而干扰胰岛素的制造，增加东亚族群患二型糖尿病的风险。

早前研究显示，东亚人体内特有的PAX4基因R192H变异体（variant），会将东亚人患二型糖尿病的风险提高至1.8倍。

二型糖尿病是一种慢性疾病，影响超过五亿东亚人，而在本地人口中，东亚人种占比最高，约是人口的75%。

新加坡科技研究局6月10日发布的文告指出，来自新加坡科技研究局、新加坡国立大学、斯

坦福大学、牛津大学的科研人员以及来自国大医院和新加坡中央医院的临床医生组成的国际研究团队，在早前研究的基础上展开了新研究。

我国东亚人种族群 10%是基因变异体携带者

团队发现，东亚人体内特有的PAX4基因R192H变异体（variant）会对胰腺中分泌胰岛素的细胞（β细胞，beta cells）造成影响，阻碍它们的发育及功能。胰岛素是调节血糖水平的激素，有助防止糖尿病患者出现严重的并发症。

在新加坡的东亚人种族群中，就有10%是这种PAX4基因变

异体的携带者（carrier）。

研究团队发现，PAX4基因R192H变异体会让胰腺细胞出现缺陷，导致胰岛素分泌减少，并证明可通过对R192H变异体的基因编辑，纠正细胞中的一些缺陷。

国大、国大医院和中央医院的临床研究也发现，携带PAX4基因R192H变异体的健康者分泌的胰岛素，与非携带者相比，明显较少。

这说明，这个群体甚至在未出现二型糖尿病症状前，胰腺细胞功能就已有衰退的迹象。

根据文告，这项研究不仅为东亚人口特有基因和二型糖尿病之间的关系提供了新的视角，也

有助于推动新加坡糖尿病治疗方案的发展，如治疗性干预措施以及预防和管理糖尿病的个性化方式。

团队目前正在研究编辑PAX4基因R192H变异体的可能，以恢复胰腺细胞中的胰岛素含量，改善病患的治疗效果。

新加坡科技研究局分子和细胞生物学院资深首席科学家赵奇强博士说，这是首项分析东亚人特有的PAX4基因变异体，如何影响人类胰腺细胞以及提高糖尿病风险的研究。

“我们目前正在研究通过基因治疗，来编辑PAX4基因R192H变异体，以评估基因治疗是否有效减少患糖尿病的风险。”